

UNIVERSITÉ DE GENÈVE
CLINIQUE D'OPHTALMOLOGIE

FACULTÉ DE MÉDECINE
PROFESSEUR A. FRANCESCHETTI

Quelques cas de Keratosis follicularis spinulosa decalvans (Siemens)

THÈSE

PRÉSENTÉE A LA FACULTÉ DE MÉDECINE
DE L'UNIVERSITÉ DE GENÈVE
POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE

PAR

HOUCANG SENDI

DE

RECHT (IRAN)

Thèse N° 2475

GENÈVE
IMPRIMERIE LA SIRÈNE
1957

UNIVERSITÉ DE GENÈVE
CLINIQUE D'OPHTALMOLOGIE

FACULTÉ DE MÉDECINE
PROFESSEUR A. FRANCESCHETTI

Quelques cas de Keratosi follicularis spinulosa decalvans (Siemens)

THÈSE

PRÉSENTÉE A LA FACULTÉ DE MÉDECINE
DE L'UNIVERSITÉ DE GENÈVE
POUR OBTENIR LE GRADE DE DOCTEUR EN MÉDECINE

PAR

HOUCANG SENDI

DE

RECHT (IRAN)

Thèse N° 2475



GENÈVE
IMPRIMERIE LA SIRÈNE
1957

La Faculté de Médecine, sur le préavis de Monsieur le Professeur A. Franceschetti, autorise l'impression de la présente thèse, sans prétendre par là émettre d'opinion sur les propositions qui y sont énoncées.

Genève, le 4 mars 1957.

Le Doyen :
Eric MARTIN

Thèse N° 2475.

A mon père

*en hommage reconnaissant de tout ce
qu'il a fait pour moi*

A ceux

que je n'oublierai jamais

Que Monsieur le Professeur A. Franceschetti, directeur de la Clinique d'ophtalmologie de Genève, qui m'a conseillé et encouragé durant toute l'élaboration de cette thèse, veuille trouver ici l'expression de ma reconnaissance la plus profonde et la plus sincère.

Mes remerciements vont également à Monsieur le Professeur W. Jadassohn, directeur de la Clinique de dermatologie, pour la bienveillance qu'il m'a témoignée au cours de mes études, et qui a bien voulu mettre à ma disposition les observations cliniques.

TABLE DES MATIÈRES

I.	Introduction et Historique	7
II.	Manifestations cliniques de la Keratosis follicularis spinulosa decalvans (Siemens)	9
	<i>A.</i> — Sexe masculin	9
	<i>B.</i> — Sexe féminin	12
III.	Transmission héréditaire	14
IV.	Observations cliniques	16
V.	Conclusion	25
VI.	Résumé des observations	27
VII.	Bibliographie	29



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41552321_0019

I. — INTRODUCTION ET HISTORIQUE

C'est en 1905 que le chirurgien LAMERIS présente à la Société de médecine néerlandaise quelques membres d'une même famille, tous atteints d'une affection spéciale, qu'il appela *Ichthyosis familiaris*. Ces malades souffraient de troubles ophtalmologiques accompagnés d'une affection dermatologique. Après étude de l'arbre généalogique, on arrivait à conclure que cette affection était transmise de la lignée féminine à la lignée masculine, d'où son caractère héréditaire et lié au sexe.

La même année, son compatriote ROCHAT présentait ces cas avec davantage de détails sur l'affection oculaire et baptisa cette affection du nom de *dégénérescence familiale de la cornée*. De l'avis de cet auteur, cette dégénérescence représentait la réunion de deux affections, l'une décrite par HAAB, en 1899, sous le nom de *gitterige Keratitis* et l'autre par GROENOW, en 1898, sous le nom de *knötchenförmige Keratitis*.

Ces deux affections, à l'exception de quelques détails, ont beaucoup de points communs, notamment :

1. Le déroulement des troubles de la cornée évolue très lentement et les premiers symptômes se manifestent au moment de la puberté.

2. C'est le centre de la cornée qui est surtout touché, tandis que la périphérie reste souvent indemne ; et si, à la longue, la périphérie est atteinte également, ce sera toujours dans une moindre mesure que le centre.

3. Ces troubles se produisent sans que l'on observe de signes inflammatoires importants. La cornée reste sans système vasculaire, à part quelques vaisseaux périphériques néoformés à la suite d'inflammations.

4. Ces troubles se reproduisent sous l'épithélium, dans la partie superficielle de la cornée.

5. Ces affections ne se manifestent pas sporadiquement mais souvent plusieurs membres de la même famille en sont atteints.

Dans cette même famille, l'auteur a étudié 8 cas ; tous ces malades souffraient de troubles cornéens et de plus d'affections dermatologiques. Pour ROCHAT, cette maladie appartenait au même groupe que celui désigné sous le nom de *dégénérescence familiale de la cornée* ; toutefois, vu les particularités assez spéciales de cette affection, il n'était pas possible de la classer ni comme une forme de *gitterige Keratitis*, ni de *knötchenförmige Keratitis*.

Mais c'est à SIEMENS que l'on doit une description magistrale de cette maladie et cela en 1925 seulement. Invité à Utrecht par LAMERIS pour y voir deux de ces malades, il eut la chance à son retour à Munich de trouver plusieurs cas similaires. SIEMENS publia alors l'arbre généalogique des familles dont faisaient partie les malades de LAMERIS-ROCHAT et les siens, durant quatre générations et il put ainsi étudier 44 cas. A la suite de cette étude, il nomma cette maladie : *Keratosi follicularis spinulosa decalvans*, se basant sur le fait qu'à côté d'un manque partiel des sourcils on trouve une alopécie secondaire surtout à la nuque.

Depuis lors, les membres de la famille hollandaise ont été réexaminés par HOLTHUIS en 1942 et par JONKERS en 1949, qui ont pu ainsi confirmer le caractère héréditaire de cette affection et compléter l'arbre généalogique de LAMERIS-ROCHAT. Comme le dit JONKERS (1950), on a l'impression de se trouver devant une hyperkératose généralisée, accompagnée d'hypotrichose qui affecte tout le corps, sauf les régions pubiennes et axillaires où il y a quelques rares poils.

II. — MANIFESTATIONS CLINIQUES DE LA KERATOSIS FOLLICULARIS SPINULOSA DECALVANS (SIEMENS)

C'est une maladie rare, héréditaire, causant des troubles ophtalmiques accompagnés d'une affection dermatologique, qui frappe inégalement les deux sexes (SIEMENS).

A. — SEXE MASCULIN

Atteintes oculaires.

Les garçons naissent sains, à partir de quelques semaines ou de quelques mois, on remarque une inflammation des yeux, une photophobie et du larmolement (SIEMENS). Dans les cas signalés par JONKERS, ces troubles oculaires ont été constatés vers la 4^e et la 5^e année.

Les parents de ces enfants racontent que ceux-ci ont tendance à se mettre sous une table si la chambre où ils se trouvent est fortement éclairée. Dans la majorité des cas, cette photophobie est supportable et ces enfants peuvent aller à l'école sans trop grosses difficultés car seule la lumière très intense les gêne. Cette photophobie à la lumière intense peut durer toute la vie, mais le port de lunettes noires, d'après JONKERS, peut suffire à atténuer les désagréments de cette affection oculaire.

En examinant 6 membres d'une même famille, ROCHAT avait constaté des lésions cornéennes ressemblant à des taches et à des stries, ce qui donnait à penser à une « kératite à nodosité ». Ces lésions sont tantôt séparées, tantôt condensées ; elles se situent à la surface de la cornée et sous l'épithélium cornéen. Chez les membres les plus âgés de ladite famille, ROCHAT a pu constater que la

surface de la cornée était inégale et que, même chez plusieurs d'entre eux, elle présentait des îlots fortement proéminents. Cette atteinte se voit surtout au centre de la cornée ; la périphérie est quelquefois trouble mais le plus souvent elle ne montre aucune particularité (ROCHAT). A l'exception de 3 cas, les autres malades avaient cette atteinte cornéenne dès la naissance ; pour ROCHAT, cette atteinte cornéenne est une dégénérescence primaire ; telle est également l'opinion de FRANCESCHETTI et JONKERS. Pour SIEMENS, la cause de ces troubles oculaires serait due au frottement prolongé sur la cornée des épines remplaçant les cils lors de la chute de ceux-ci. Et cependant, soit ROCHAT, soit JONKERS ont tous deux constaté que ces troubles n'étaient pas progressifs.

Pour JONKERS, cette dégénérescence de la cornée se manifeste sous une forme ressemblant à la *keratitis punctata superficialis* ; les « points » sont plutôt grossiers et irrégulièrement distribués sur la cornée. Comme ROCHAT, il a l'impression que ce processus se déroule dans l'épithélium cornéen ou tout au plus dans la membrane de BOWMAN. Dans certains cas, il existe en plus de ces lésions des condensations nébuleuses subépithéliales de formes irrégulières ; on y remarque également des zones d'opalescence en forme de demi-soucoupe et qui sont accompagnées de vestiges (« ghosts ») de vaisseaux, ayant pour origine les vaisseaux conjonctifs : ces images sont situées pour la plupart dans la moitié inférieure de la cornée. Celle-ci n'est en général pas vascularisée, à part quelques rares vaisseaux que l'on remarque à l'occasion d'inflammation conjonctivale (pannus vasculaire) (ROCHAT, SIEMENS, 1925).

Les paupières mises à part, les autres parties de l'œil telles que : les annexes, la lentille, l'humeur vitrée et la chambre antérieure ne montrent rien de particulier ; le fond d'œil est normal, mais un astigmatisme myopique se remarque en général (ROCHAT). Ces malades présentent donc les phénomènes subjectifs suivants :

- une photophobie assez prononcée chez les jeunes ;
- le larmoiement ;
- une conjonctivite ;
- de la madarose ;
- l'ectropion des paupières (ROCHAT, SIEMENS 1925).

Ces troubles ophtalmiques s'accompagnent souvent d'affections cutanées. Cependant le patient ressent plus violemment les lésions oculaires et pour cette raison, consulte en tout premier lieu un ophtalmologue.

Atteintes cutanées.

Dès la naissance, on remarque l'apparition d'une *peau rugueuse* (SIEMENS, 1925) ; on constate aussi la présence sur la peau d'une multitude d'épines cornées, rigides et claires, tandis que sur le dos de la main, elles sont foncées et brillantes. Celles-ci sont accompagnées d'épines blanchâtres (*keratosis follicularis spinulosa*). Les endroits prédisposés sont les parties non couvertes du corps, telles que la face (nez, joues, lèvre supérieure), la nuque, l'avant-bras, le dos de la main, la face postérieure des doigts, les pavillons de l'oreille, mais aussi la gouttière du dos, les plis du genou et plus tardivement les parties externes des cuisses et de la jambe. Dans certaines formes disséminées on les constate également sur l'épaule et sur les fesses, les autres parties du corps étant totalement indemnes (SIEMENS, 1925). A un moment donné de la vie, on remarque une régression totale ou partielle de ces processus folliculaires qui laissent par ailleurs des cicatrices. Ces régressions n'intéressent pas le dos de la main, l'avant-bras et le visage (SIEMENS, 1925), mais par contre on peut remarquer encore quelques poils normaux sous le nez et au-dessous de la lèvre inférieure.

Cette kératose amène une chute partielle ou totale des poils, l'ouverture des follicules pileux est dyskératosique et aucun poil ne sort de ces follicules, ce qui complique le portrait de la maladie.

La chute des poils.

— *Les sourcils*, atteints dans les deux tiers latéraux temporaux, sont clairsemés et les poils sont remplacés par des épines cornées (LAMERIS, ROCHAT, SIEMENS, 1925). Cela se voit chez les enfants mais chez les jeunes adultes, des follicules kératinisés peuvent disparaître.

— *Les cils* sont souvent atteints et, à la longue, ils disparaissent complètement (JONKERS, WESSELY) ; ils sont remplacés par des proéminences blanchâtres assez profondément implantées et qui entretiennent, d'après WESSELY et HOLTHUIS, un processus d'irritation des yeux. Pour ces derniers auteurs, ces proéminences ne sont pas constituées par des épines cornées mais plutôt par les sécrétions épaissies et durcies des glandes de MEIBOMIUS et, comme le démontre une biopsie de ces glandes, leurs canaux devenant volumineux, leur contenu est facilement expulsé (WESSELY). SIEMENS était de l'avis que l'atteinte de la cornée provenait du frottement dû à ces épines durcies qui remplaçaient les cils, tandis que les autres

auteurs pensent que cette atteinte est une dégénérescence primaire de la cornée. Dans les cas d'atteinte sévère il y a de la madarose et celle-ci ressemble à celle qui succède aux blépharites (JONKERS).

— *Le cuir chevelu* est en général atteint d'une alopecie cicatricielle ressemblant à une pseudo-pelade de BROCQUE, la peau en est atrophique et sclérotique. Chez les jeunes, on trouve le plus souvent des plaques ovales démunies de tous poils, de la grandeur d'une pièce de monnaie.

— *La nuque* est démunie de cheveux à partir de la protubérance occipitale externe (LAMERIS) mais ceci n'a pas été observé par JONKERS. Cette alopecie est du type de l'« ophiasis » (LAMERIS, ROCHAT, 1906) ou de la « pseudo-pelade en couronne de Sabouraud » (SIEMENS, 1925).

— *Les autres organes* : les ongles et les muqueuses ne présentent aucun signe particulier. D'après JONKERS, il y aurait également une prédisposition aux verrues. La paume de la main est tyloïdique et les plis fléchis sont crevassés (SIEMENS, 1925).

Le système osseux est atrophique, ce qui se manifeste surtout à la mâchoire inférieure (NARATH, voir la discussion de LAMERIS 1905, ROCHAT 1906, SIEMENS 1925).

Chez ces sujets, on constate une vaso-dilatation des vaisseaux de la joue, avec de grosses pigmentations de celle-ci (chloasma) et des tempes (télangiectasie).

B. — SEXE FÉMININ

D'après l'arbre généalogique publié par LAMERIS-ROCHAT (1905) et complété par HOLTHUIS en 1942, les femmes conductrices ne semblent pas atteintes et cela reste à vérifier. Par contre, dans celui de SIEMENS (1929), les femmes sont atteintes et la localisation des processus cutanés est la même que chez les hommes mais d'une façon abortive ou même fruste, le cuir chevelu et les yeux *étant indemnes*.

Cependant LEVEN a publié le cas d'une femme présentant une atteinte du système oculaire et pileux typique. Il s'agissait d'une femme de 55 ans qui présentait dès sa prime jeunesse une atteinte de l'arcade sourcilière, atteinte qui a amené une forte chute de poils à cet endroit et une chute de cheveux. Elle avait d'ailleurs été traitée dès son jeune âge par des ophtalmologues. Les cils ont

été atteints dès l'âge de 13 ans et il y a eu en outre un processus corné folliculaire.

La nuque et les mains n'ont pas été atteintes ; par contre il existait une blépharite, un trichiasis et une conjonctivite chronique, provoquées par d'anciens processus inflammatoires. La surface des deux cornées présentait de nombreuses taches opalescentes ; l'acuité visuelle était diminuée mais le fond d'œil était normal.

Histologie des lésions cutanées.

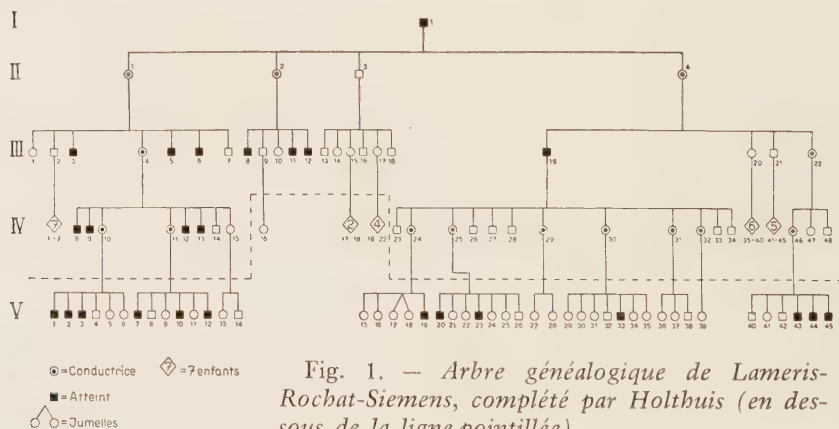
On remarque que les couches granuleuse et épineuse sont éten-
dues autour des follicules et on y trouve des masses cornées cylin-
driques et parakératosiques (SIEMENS). De plus, de temps à autre,
on constate des infiltrats lymphocytaires périvasculaires et péri-
folliculaires discrets.

III. — TRANSMISSION HÉRÉDITAIRE

D'après les arbres généalogiques établis à propos de cette maladie, il a été confirmé que le gène responsable est le chromosome X et que les femmes sont les conductrices. Il s'agit donc d'une maladie héréditaire liée au sexe.

Dans ce travail, nous reproduisons deux tableaux représentant les arbres généalogiques de deux familles.

Le premier (Fig. 1) est celui établi par LAMERIS (1905), ROCHAT (1905), SIEMENS (1925) et complété par HOLTHUIS en 1943. Malheureusement JONKERS n'a pas publié les compléments de cet arbre généalogique.



Nous remarquons que seuls les hommes sont atteints et les femmes conductrices indemnes, montrant ainsi un mode d'hérédité récessif lié au sexe. Ce tableau tient compte de cinq générations.

Le deuxième tableau (Fig. 2) a été établi en 1929 par SIEMENS et ne concorde pas en tous points avec le précédent. Dans cette famille, le père interrogé avait indiqué que seule la descendance

mâle était atteinte. Un examen plus approfondi révéla que deux sœurs de ces malades étaient également atteintes mais dans une moindre mesure et uniquement au point de vue dermatologique ; il s'agissait autrement dit d'une forme abortive de la maladie.

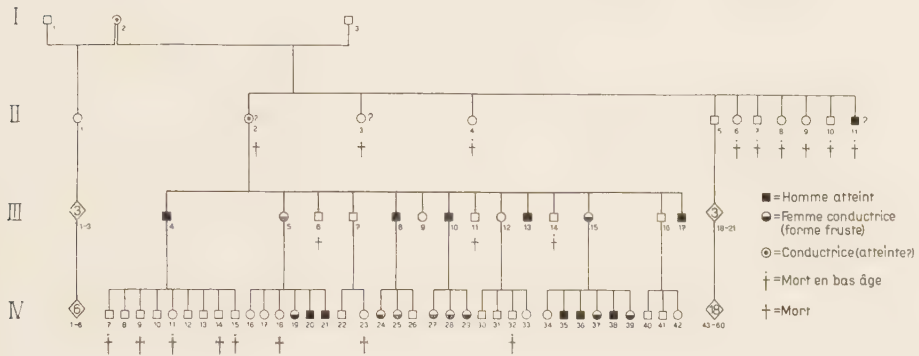


Fig. 2. — *Arbre généalogique de Siemens*

SIEMENS établit de plus que non seulement les hommes étaient sujets à la maladie mais encore, quoique dans une moindre mesure, les femmes hétérozygotes. Cet auteur arrive ainsi à l'idée qu'il s'agissait d'une maladie héréditaire dominante et liée au sexe. Toutefois, il remarqua à juste titre que cette dominance n'était pas complète, car seules les femmes hétérozygotes n'étaient qu'incomplètement touchées et les lésions cutanées étaient d'une telle discrétion qu'il fallait les comparer avec une peau saine pour saisir les atteintes dermatologiques.

En résumé : dans la famille décrite par LAMERIS-ROCHAT-SIEMENS-HOLTHUIS, la transmission héréditaire se fait selon le mode récessif lié au sexe.

Par contre : dans la famille étudiée par SIEMENS, les femmes hétérozygotes sont également atteintes bien que d'une façon fruste ; il s'agit d'un facteur également lié au sexe mais incomplètement dominant. Selon la conception de la manifestation clinique dans l'état hétérozygote, on pourrait aussi parler d'une hérédité intermédiaire liée au sexe. Etant donné que l'une ou l'autre façon de définir cette hérédité peut soulever des critiques, il serait à notre avis préférable de parler d'hérédité liée au sexe avec manifestations frustes chez les hétérozygotes.

IV. — OBSERVATIONS CLINIQUES

OBS. 1.¹

M, Mario V... âgé de 31 ans (N° Pol. opht. 1225/56) vient consulter à la Clinique dermatologique de Genève, le 15 août 1956, pour une verrue vulgaire située au menton. L'attention est attirée alors sur l'absence de la partie temporale des sourcils. Au point de vue anamnestique et des antécédents personnels, il faut noter qu'à part quelques maladies d'enfance habituelles, le patient aurait toujours joui d'une excellente santé.

A l'examen dermatologique :

A part l'absence de la partie temporale des sourcils (signe de HERTOGH) (Fig. 3), on est frappé d'emblée par une hyperkératose folliculaire (n'ayant pas le caractère nettement spinuleux) à la nuque et aux flancs.

La paume de la main, la bouche, les cheveux, les cils et d'autres organes ne montrent rien de particulier. La réaction à la trichophytine était + et le test de transpiration à la pilocarpine était *normal*.

A l'examen ophtalmologique :

Subjectivement, on ne remarque rien de particulier, mais le malade raconte qu'entre 10 et 20 ans il a souffert de photophobie et de larmoiement intermittent.

Objectivement, sur la cornée gauche, entre 7-8 heures, près du limbe, on remarque quelques petites opacités superficielles dans la *membrane de Bowman*. Au niveau du limbe correspondant, on voit des vaisseaux concentriques et une vascularisation assez importante du système palissadique. Selon lui, aucun autre membre de la famille n'aurait présenté l'affection dont il est atteint.

¹ Ce cas a été présenté à la Société suisse de dermatologie le 14 octobre 1956 (A. Franceschetti, W. Jadassohn et R. Paillard).



Fig. 3. — On constate l'absence plus ou moins totale de la partie temporale des sourcils (signe de Hertogh) [Obs. 1]

Résumé :

Homme de 31 ans, ayant présenté une photophobie dans son jeune âge et présentant actuellement une absence plus ou moins totale de la partie temporale des sourcils (signe de HERTOGH) et une légère atteinte de la cornée. Donc il s'agit d'une forme abortive aussi bien au point de vue ophtalmologique que dermatologique de *Keratosis follicularis spinulosa decalvans*.

OBS. 2.¹

L'enfant Jean-Daniel H... âgé de 11 ans (Clin. 12402/56) a été envoyé à la Clinique ophtalmologique de Genève pour de la photophobie, du larmolement et de l'affection cutanée considérée comme *Ichtyose généralisée*. L'enfant est né à terme. Dentition normale mais un peu retardée ; il a eu les maladies d'enfance habituelles, sans suite.

A l'examen dermatologique :

On constate des épines nettement folliculaires surtout aux épaules, à la nuque, à la face externe des bras et des cuisses, des sourcils clairsemés dans la région temporale (signe de HERTOGH) et des rougeurs au visage. *Kératose* palmaire. La réaction à la trichophytine était positive après 24 heures (pas de réaction immédiate).

Une biopsie faite à la clinique dermatologique montre des « épines typiques sortant de follicule » et ainsi on a pu poser le diagnostic de *Keratosis follicularis spinulosa decalvans*.

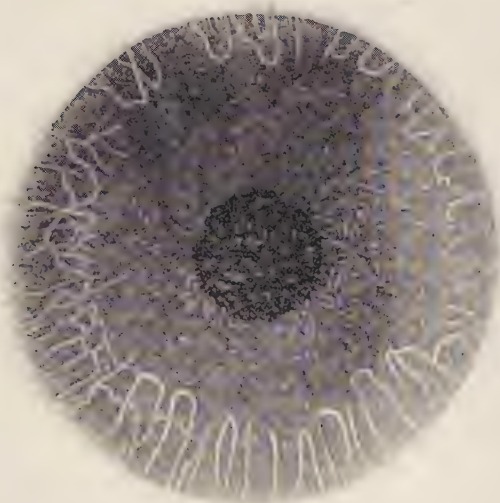
Dents : pas d'anomalie notable. *Langue* : mince et étroite.

A l'examen ophtalmologique :

Depuis l'âge de 16 mois, photophobie intense (soleil et lumière électrique) et blépharospasme qui est actuellement stationnaire. A la lampe à fente, sur toute la cornée on a remarqué des troubles poussiéreux diffus superficiels et une invasion très régulière de vaisseaux (*pannus superficiel limbique*) (Fig. 4 A).

¹ Ce cas a été présenté à la Société suisse d'ophtalmologie, les 28 et 30 octobre 1956, et à la Société suisse de Dermatologie, les 13 et 14 octobre 1956 (par A. Franceschetti, M. Jacottet et W. Jadassohn).

A



B

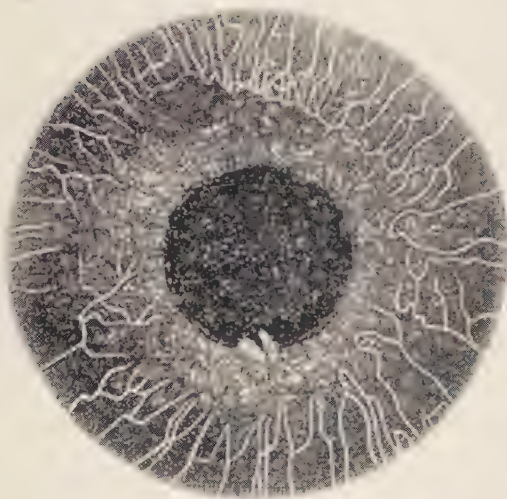


Fig. 4. — *Fines opacités superficielles poussiéreuses
avec pannus périphérique circulaire.*
En haut : obs. 2, o. d. — En bas : obs. 5, o. g.

Aux paupières, on ne remarque rien de particulier, sauf quelques cils tournés en dedans au niveau de l'angle externe droit de la paupière inférieure. Le fond d'œil et les autres parties des yeux sont indemnes.

Dans l'antécédent familial, on ne constate pas de consanguinité des parents et le malade a deux frères cadets dont l'un est également atteint. Il s'agit donc d'une *Keratosis follicularis spinulosa decalvans* (SIEMENS) familiale avec dégénérescence primaire superficielle au niveau de la *membrane de Bowman*.

OBS. 3.

Chez le frère de notre malade, Claude H... enfant de 9 ans (Pol. N° 5500/56), on ne remarque rien de particulier dans son enfance.

A l'examen dermatologique :

On constate des épines folliculaires spinulosiques sur le bras, l'épaule et les cuisses qui sont très marquées (Fig. 5) ; à la langue et aux cheveux, il n'y a rien de particulier. La télangiectasie des joues est moins prononcée que celle de son frère. La réaction à la trichophytine est négative.

A l'examen ophtalmologique :

On a remarqué des altérations de la cornée qui étaient identiques à celles de son frère mais la vascularisation périphérique fait défaut.

OBS. 4.

En examinant la mère, âgée de 31 ans, bien portante, nous avons appris qu'elle avait souffert des yeux dans sa jeunesse et qu'elle est atteinte d'une photophobie datant de cette même période. A la lampe à fente, on constate de petits points superficiels clairsemés au niveau de la cornée. Actuellement, elle présente une peau sèche qui aurait parfaitement pu passer inaperçue tant elle est bénigne et seule la maladie des enfants a attiré l'attention sur cette particularité.

Résumé :

Enfant de 11 ans souffrant d'une photophobie intense depuis l'âge de 16 mois et présentant simultanément une affection dermatologique de type ichtyosique. Une biopsie confirme le diagnostic

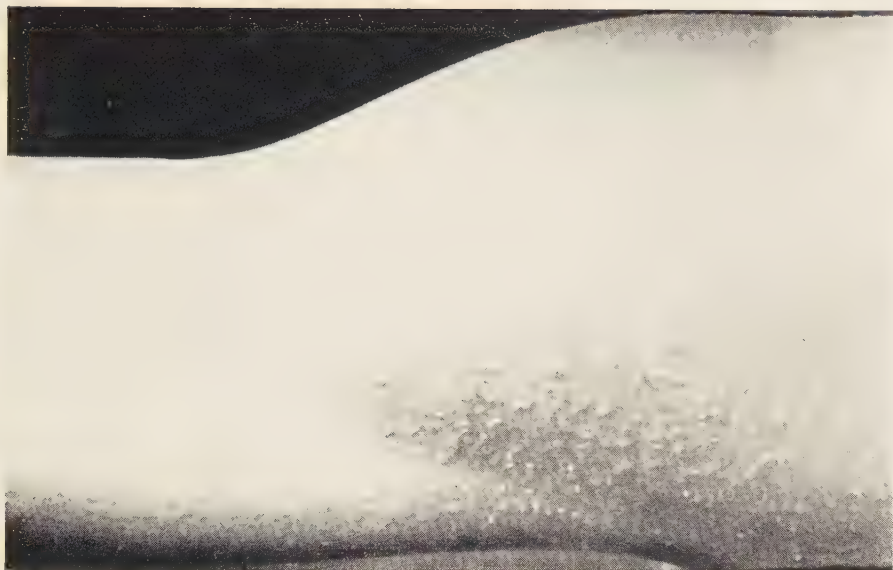


Fig. 5. — *Spinulosisme de la peau au niveau de l'omoplate et du bras gauche (obs. 3)*

de *Keratosis follicularis spinulosa decalvans*. Du point de vue ophtalmologique, on constate à la lampe à fente l'existence d'un pannus périphérique circulaire accompagné de troubles superficiels diffus à la cornée. Un frère plus jeune présente des atteintes similaires mais très atténuées. Il semble donc bien qu'il s'agit d'une maladie récessive liée au sexe. Il est à remarquer que la mère présente une photophobie due à une atteinte abortive de la cornée.

OBS. 5.¹

L'enfant Jean-Paul F... âgé de 11 ans (N° Pol. 870/55) a été hospitalisé à la Clinique ophtalmologique de Genève pour photophobie et larmoiements. Il est né à 8 mois (à cause d'une chute de la mère, sans suites) et a eu les maladies d'enfance habituelles.

A l'examen dermatologique :

Des lésions plus ou moins généralisées sont caractérisées par une multitude d'épines folliculaires à la nuque, aux bras, aux fesses et aux cuisses. Le cuir chevelu et d'autres organes n'ont rien de particulier. La réaction à la trichophytine est positive. Le test de transpiration à la pilocarpine est normal.

A l'examen histologique :

On remarque le spinulosisme et des infiltrations lymphocytaires périfolliculaires et périvasculaires discrètes (Fig. 6).

A l'examen ophtalmologique :

A l'entrée, on remarquait une photophobie intense qui rendait tout examen impossible. Crise d'éternuements au soleil et à la lumière. Mauvaise vision depuis la prime enfance.

Objectivement,

segment antérieur de la cornée :

Des deux côtés, on remarque une vascularisation périphérique ; la couche superficielle de l'épithélium de la cornée est fortement altérée, légèrement farineuse avec de petites infiltrations sous-épithéliales surtout à gauche. Le parenchyme est indemne (Fig. 4 B).

Le fond de l'œil est sans particularité. On remarque un astigmatisme hypermétrope de l'œil droit et un astigmatisme myope de l'œil gauche.

¹ Ce cas a été présenté à la Société suisse de dermatologie les 29 et 30 novembre 1955 (Franceschetti, Rossano, Jadassohn et Paillard).



Fig. 6. — *Coupe histologique de la peau. On remarque le spinulosisme et les infiltrats lymphocytaires périfolliculaires discrets (obs 5)*

A l'examen dentaire :

Le nombre de dents est normal avec un léger retard dans l'éruption. Les deux latéraux supérieurs sont insuffisamment développés et les canines en mauvaise position dans la mâchoire.

A l'examen oto-rhino-laryngologique :

On constate une pansinusite chronique.

La langue est entaillée, effilée. On n'a rien remarqué du côté maternel ni paternel au point de vue familial.

Résumé :

Un enfant de 11 ans, souffrant d'une photophobie intense, de larmolement et d'une affection cutanée depuis son jeune âge. A l'examen ophtalmologique, on a remarqué une atteinte superficielle diffuse de la cornée avec un pannus périphérique. A l'examen dermatologique, on constate des lésions généralisées, caractérisées par des épines folliculaires sur différents endroits du corps. Une biopsie cutanée confirme le diagnostic : *Keratosis follicularis spinulosa decalvans*. On note en plus une anomalie dentaire. Dans l'antécédent familial, aucun membre de la famille n'est atteint.

V. CONCLUSION

Les cas rapportés par les observations que nous venons de résumer nous permettent de tirer les conclusions suivantes : il s'agit bien d'une maladie héréditaire liée au sexe, mais c'est avant tout les hommes qui sont atteints et qui présentent une atteinte cornéenne à côté des manifestations cutanées. Le gène responsable semble parfois récessif (Famille LAMERIS-ROCHAT-SIEMENS-HOLTHUIS) bien que ceci reste encore à vérifier ; dans d'autres cas, la maladie se manifeste également chez les femmes hétérozygotes. Cependant, les manifestations cutanées et surtout oculaires chez les conductrices sont frustes ou même abortives (SIEMENS, observation personnelle, 4^e obs.). Deux de nos cas étaient muets en ce qui concerne l'hérédité (obs. 1 et 5).

Au point de vue dermatologique, dans tous les cas, les sourcils étaient atteints ; dans notre premier cas, c'est l'absence de la partie temporale des sourcils (signe de HERTOGH) qui a attiré notre attention sur la maladie qui autrement aurait probablement passé inaperçue. Le cuir chevelu n'était pas ou pas encore atteint, ce qui est atypique. Nous avons observé des épines folliculaires spinuleuses typiques dans nos deuxième, troisième et cinquième cas mais beaucoup moins révélatrices dans le premier cas, ce qui est peut-être expliqué par l'âge. Vu la ressemblance de ces lésions avec celles du lichen trichophyticus, on a pratiqué des réactions trichophytiques (sauf dans le 4^e cas) qui étaient positives dans trois cas (JADASSOHN). Chez le frère cadet de notre deuxième cas, elles étaient négatives. La langue chez deux de nos malades (2^e et 5^e cas) était mince, de forme effilée. Les autres muqueuses étaient sans particularité.

Au point de vue ophtalmologique, nous avons constaté dans trois cas (observations 2, 3 et 5) une dégénérescence cornéenne primaire superficielle touchant avant tout l'épithélium et la *membrane* de BOWMAN. Tous ces cas présentaient une photophobie et un larmolement intenses. L'atteinte la plus typique était le pannus

périphérique presque circulaire dans les cas N^{os} 2 et 5. Dans le premier cas, l'affection cutanée était peu prononcée et l'atteinte oculaire abortive et nullement caractéristique. Soulignons encore que la mère des cas N^{os} 2 et 3 présentait une forme fruste de l'affection cutanée et oculaire qui peut être interprétée comme une manifestation abortive chez une conductrice.

Au point de vue thérapeutique, c'est avant tout la photophobie extrêmement prononcée et le larmolement empêchant les enfants de suivre normalement l'école qui nécessitent un traitement approprié. Avec un collyre aux sulfates de zinc (à 1 %) associé à un anesthésique (novésine à 4 %) et à la privine (1 %) instillé plusieurs fois par jour, on obtient une amélioration subjective, surtout si on y ajoute encore de la cortisone.

Malgré ce traitement, le 5^e cas n'était que peu soulagé et nous avons proposé de faire une *greffe lamellaire de la cornée*. Ceci entre en ligne de compte lorsqu'il s'agit d'un cas très grave. Il ne faut cependant pas oublier que cette maladie a une tendance à l'amélioration spontanée avec l'âge (cas N^o 1).

VI. — RÉSUMÉ DES OBSERVATIONS

Dans notre première observation, il s'agissait d'un homme âgé de 31 ans, présentant des lésions abortives de *Keratosis follicularis spinulosa decalvans* (SIEMENS).

Tant au point de vue dermatologique qu'au point de vue ophtalmologique, la seule lésion typique était l'absence de sourcils dans la partie temporale (signe de HERTOGH), qui a attiré l'attention sur l'affection cutanée.

Nos deuxième et troisième observations concernent deux frères dont la mère présentait des lésions abortives oculaires avec une peau sèche qui ne dépassait cependant pas le lichen pilaris normal. Sur ces trois enfants, les deux aînés (11 et 9 ans) présentent les symptomatologies oculaire et cutanée typiques. Au point de vue oculaire, il s'agit d'une dégénérescence primaire de l'épithélium cornéen et de la membrane de BOWMAN¹ ainsi que d'un pannus périphérique typique avec photophobie et larmolement dont les malades souffraient depuis leur jeune âge. A l'examen dermatologique, on constate une multitude d'épines cornéennes, une absence plus ou moins complète de la partie temporale des sourcils (signe de HERTOGH) avec une rougeur prononcée des joues. Les deux cas n'étaient pas tout à fait typiques dans ce sens que nous n'avons pas constaté d'alopécie (typique selon les autres auteurs).

Quant à notre cinquième observation, il s'agissait d'un enfant âgé de 11 ans qui souffrait depuis l'âge de 16 mois d'un larmolement et de photophobie intense. A l'examen ophtalmologique, nous avons constaté qu'il s'agissait d'une dégénérescence primaire superficielle de la cornée avec pannus périphérique, d'ailleurs tout à fait

¹ Entre temps une biopsie de la cornée a confirmé ce diagnostic du point de vue histologique (voir remarque au bas de la page 12.)

semblable au cas N° 2. A l'examen dermatologique, on a remarqué de multiples épines folliculaires aux différents endroits du corps ainsi que l'absence partielle de la partie temporale des sourcils (signe de HERTOGH). Il n'y avait pas d'alopecie non plus.

BIBLIOGRAPHIE

- COCKAYNE, E. A. — Keratosis follicularis spinulosa cum ophiasis (sex linked dominant). Inherited abnormalities of the skin and its appendages. H. Milford, Londres, 1953, pp. 142-143.
- DUKE-ELDER S. — Text Book of Ophthalmology. H. Kimpton, Londres. Vol. V. 4936, 1952.
- FRANCESCHETTI, A., ROSSANO, R., JADASSOHN, W. et PAILLARD, R. — Keratosis follicularis spinulosa decalvans (Siemens). (37° Réun. Soc. suisse dermat. 29-30.10.1955) ; *Dermatologica* 112, 512-514, 1956.
- FRANCESCHETTI, A., JACOTTET, M., JADASSOHN, W. — Manifestations cornéennes dans la keratosis follicularis spinulosa decalvans (Siemens). (49° Assemblée annuelle, Réun. soc. suisse d'opht. Bürgenstock, 28-30.9.1956). *Ophthalmologica*, 1957 (sous presse).
- FRANCESCHETTI, A., JADASSOHN, W. et PAILLARD, R. : Keratosis follicularis spinulosa decalvans (Siemens), nouvelles observations (Soc. suisse de dermat. 14-16.10.1956). *Dermatologica*, 1957 (sous presse).
- HERTOGH voir SCHÖNFELD, H. — *Dermatologie für Augenärzte*. G. Thieme, Stuttgart 1947, p. 97.
- HOLTHUIS, P. — Keratosis follicularis spinulosa decalvans (Siemens). 106° Réun. Soc. néerl. d'opht. Leiden 6.6.1943) *Ophthalmologica* 106, 325, 1943 (Nederl. Tijd. Geneesk. 1943, p. 1825 : Arbre généalogique !).
- JONKERS, G.-H. — Hyperkeratosis follicularis and cornea degeneration. 117° Réun. Soc. néerl. d'opht. Amsterdam, 18.9.1949) ; *Ophthalmologica* 120, 365-367, 1950.
- LAMERIS. — Ichthyosis follicularis (Nederl. Ver. V. Heelk. Soc. 1.10. 1905), *Nederl. Tijd. Geneesk.* 41, II, 1524, 1905.
- LEVEN. — Kasuistischer Beitrag zur Keratosis follicularis spinulosa decalvans. *Dermatolog. Wschr.* 96, 341-342, 1933.
- NARATH, voir Discuss. Lameris. — *Nederl. Tijd. Geneesk.* 42, II, 1524, 1905.

- ROCHAT, G.-F. — Familiäre cornea degeneratie. (Nederl. oogheelk. Gez. 17.12.1905) : Nederl. Tijd. Geneesk. 42, I A, 515-518. 1906.
- SIEMENS, H.-W. — Über einen, in der menschlichen Pathologie noch nicht beobachteten Vererbungsmodus : dominant geschlechtsgebundene Vererbung. Arch. f. Rassen-u. Gesell. Biol. 17, 47-61, 1925.
- SIEMENS H.-W. — Keratosis follicularis spinulosa decalvans (14. Kongr. Deutsch. Dermat. Ges., Dresden, 13-16.9.1925) ; Arch. f. Dermat. 151, 384-386, 1926.
- SIEMENS, H.-W. — Die Vererbung in der Aetiologie der Hautkrankheiten ; in Jadassohn H.d.b. Haut-u. Geschlechtskrank. Vol. 3, 59, 1929. Berlin.
- THELEN. — Keratosis follicularis spinulosa decalvans (Siemens). Zentralbl. für Haut. u. Geschlechtskrankheiten 66, 5-6, 1940-1941.
- WESSELY. — Augenbefund bei familiärer Hyperkeratosis follicularis. (Bayr. Augenärzte. Ver. 14-7.1929). Klin. Mbl. Aughlk. 83, 335, 1929.

